

## 小児慢性特定疾病として明示化することを検討する疾病

※これまで他の小児慢性特定疾病に含まれる疾病として医療費助成の対象としていたが、疾病の性質上、明示化すべきと考えられるため検討するもの。

	疾病名	疾患群候補(仮)	検討シート当該頁
1	神経症状を伴う脊髄脂肪腫	神経・筋疾患群	1
2	瀬川病	神経・筋疾患群	3
3	ハッチンソン・ギルフォード症候群（プロジェリア）	神経・筋疾患群	5
4	ロイス・ディーツ症候群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群	7

### 【参考】

「児童福祉法第六条の二第一項の規定に基づき厚生労働大臣が定める小児慢性特定疾病及び同条第二項の規定に基づき当該小児慢性特定疾病ごとに厚生労働大臣が定める疾病の状態の程度（平成26年厚生労働省告示第475号）」について（通知）抄

（平成26年12月18日雇児母発1218第1号 厚生労働省雇用均等・児童家庭局母子保健課長通知）

#### 第5 慢性心疾患

- 3 「マルファン症候群」にはロイスディーツ症候群を含む。

#### 第11 神経・筋疾患

- 1 「脊髄髄膜瘤」には、神経症状のある脊髄脂肪腫を含む。  
 4 「変形性筋ジストニー」には瀬川病を含む。  
 5 「ウェルナー症候群」にはプロジェリアを含む。

# 明示化することを検討する疾病についての事務局整理(案)

1

明示化対象疾病候補検討シート

候補疾病名	神経症状を伴う脊髄脂肪腫（大分類名：脊髄髄膜瘤）
-------	--------------------------

## 1. 疾病について

疾患群	神経・筋疾患群
疾病概要	脊髄脂肪腫は広義の潜在性二分脊椎に属する先天異常である。皮膚外胚葉と神経外胚葉の分離障害により発生し、皮下と連続した脂肪組織が脊椎管内に侵入する。腰仙部に好発する。神経管閉鎖障害、脂肪腫そのものによる神経圧迫及び神経組織牽引(脊髄係留症候群)により、膀胱直腸障害(排尿・排便障害)および下肢の障害(運動障害・感覚障害・関節変形)等の症状が出現する。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児神経学会(文責)、日本小児科学会(監修)

## 2. 疾病の特徴

① 慢性に経過する	○	脊髄障害による下肢の麻痺・関節変形、排尿・排便障害、下半身の知覚障害・疼痛などが障害にわたり継続し慢性の経過を示す。成長に伴い、脊髄係留による症状増悪が生じることがある。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	排尿障害に起因する腎障害、下肢の重篤な麻痺や感覚障害は生命予後を悪化させ、長期にわたって生命を脅かす。
③ 長期にわたって生活の質を低下させる	○	脊髄障害による移動能力の障害、感覚障害や疼痛、排尿排便障害などは著しく日常生活を制限する。また、運動・感覚障害のため日常生活介助が必要となることが多い。これら複合した障害により長期にわたって生活の質が低下する。
④ 長期にわたって高額な医療の負担がある	○	腎機能維持のため医療器具を使用した間欠的導尿が障害にわたり必要である。排便に対しても浣腸・洗腸、時に外科的加療も交えた治療が必要である。経過中に生じる脊髄障害増悪(脊髄係留症候群)や下肢・脊椎の変形に対する外科治療、尿路変更手術が必要となる場合もある。長期にわたって高額な医療に負担が生じる。

## 3. 対象となる疾病の状態の程度

けいれん発作、自閉傾向、意識障害、行動障害(自傷行動又は多動)、知的障害、運動障害、排尿排便障害、皮膚所見(疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。)、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
---

参考

「第16回小児慢性特定疾病患者への支援の在り方に関する専門委員会」資料より

候補疾病名	脊髄髄膜瘤（大分類名：脊髄髄膜瘤）
-------	-------------------

1. 疾病について

疾患群	神経・筋疾患群
疾病概要	神経管の閉鎖障害による椎弓形成不全、部分皮膚欠損があり、脊髄や神経組織が外表に露出した奇形。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児神経外科学会、日本小児神経学会(文責)、日本小児科学会(監修)

2. 疾病の特徴

① 慢性に経過する	○	生後早期に病変部の修復や水頭症に対するシャント術が必要となる。脳形成異常による発達の遅れ、てんかんに対する治療やシャントの管理は生涯続く。また、脊髄障害による下肢の麻痺・変形、排尿障害、下半身の知覚障害・疼痛などが生涯続く。慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	水頭症による頭蓋内圧の亢進や水頭症に対するシャント術後の合併症、けいれん重積により、生命に危険性が生じる。排尿障害に起因する腎障害、下肢の重篤な麻痺や感覚障害も生命予後を悪化させる。長期にわたって生命を脅かす。
③ 長期にわたって生活の質を低下させる	○	脊髄障害による移動能力の障害、感覚障害や疼痛、排尿排便障害などは著しく生活の質を低下させる。また、運動・感覚麻痺のため日常生活に介助が不可欠である。長期にわたって生活の質を低下させる。
④ 長期にわたって高額な医療の負担が続く	○	てんかんに対して抗けいれん薬の投与が必要である。また、水頭症に対するシャント術及び機能維持に対して、継続的に医学的管理や精緻な画像検査が必要である。腎機能維持のため医療器具を使用した間欠的導尿が生涯必要である。経過中に生じる脊髄障害や下肢・脊椎の変形に対する外科治療を要する場合や、尿路変更手術が必要な場合もある。長期にわたって高額な医療の負担が生じる。

3. 対象となる疾病の状態の程度

けいれん発作、自閉傾向、意識障害、行動障害(自傷行動又は多動)、知的障害、運動障害、排尿排便障害、皮膚所見(疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。)、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
---

候補疾病名	瀬川病（大分類名：変形性筋ジストニー）
-------	---------------------

## 1. 疾病について

疾患群	神経・筋疾患群
疾病概要	第14染色体に存在するGTPシクロヒドロラーゼ I の遺伝的変異により発症する常染色体優性遺伝性疾患。筋緊張異常によるジストニアを主徴とする。小児期発症者には女性患者が多いが、成人発症例もある。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児神経学会（文責）、日本小児科学会（監修）

## 2. 疾病の特徴

① 慢性に経過する	○	学童期に発症し、経過中、ジストニアが上肢または下肢から全身に進行する。数年で体幹の捻転や罹患部位の変形を伴う全身の異常運動、異常姿勢のために歩行困難から歩行不能となる。慢性かつ進行性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	ジストニアにより呼吸障害を生じることがあり、また、嚥下障害に伴う肺炎を生じることがある。さらにジストニア重積状態となると、著しい全身の不随意運動と筋緊張亢進が持続し、筋融解症や多臓器不全を生じて、しばしば死に至る。生命を長期にわたって脅かす。
③ 長期にわたって生活の質を低下させる	○	典型例では、発症後数年で全身性ジストニアのため、歩行困難から歩行不能となり、日常生活全介助が必要となる。軽症例でも局所性ジストニアのために書字や歩行等、日常生活は制約を受ける。長期にわたって生活の質を低下させる。
④ 長期にわたって高額な医療の負担がある	○	生涯にわたりジストニアに対する治療、肺炎などの合併症に対する治療が必要である。また四肢・体幹の変形に対して整形外科的治療や特別な装具を必要とする。さらに、脳深部刺激療法が必要な場合もある。長期にわたって高額な医療の負担がある。

## 3. 対象となる疾病の状態の程度

<p>運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害（自傷行為又は多動）、けいれん発作、皮膚所見（疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。）、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合</p>
---

## 参考

「第16回小児慢性特定疾病患者への支援の在り方に関する専門委員会」資料より

<b>候補疾病名</b>	<b>変形性筋ジストニー</b> （大分類名：変形性筋ジストニー）
--------------	-----------------------------------

### 1. 疾病について

<b>疾患群</b>	神経・筋疾患群
<b>疾病概要</b>	腰部前彎、胸部後屈、骨盤捻転、四肢の内転・内旋など、全身性のジストニアを呈し、起立時、歩行時に著しい症状を呈することが特徴の神経疾患。発症機序は特定されていない。
<b>診断のガイドライン等</b>	「診断の手引き」日本小児神経学会(文責)、日本小児科学会(監修)

### 2. 疾病の特徴

① 慢性に経過する	○	学童期に発症し、経過中、ジストニアが上肢または下肢から全身に進行する。数年で体幹の捻転や罹患部位の変形を伴う全身の異常運動、異常姿勢のために歩行困難から歩行不能となる。慢性かつ進行性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	ジストニアにより呼吸障害を生じることがあり、また、嚥下障害に伴う肺炎を生じることがある。さらにジストニア重積状態となると、著しい全身の不随意運動と筋緊張亢進が持続し、筋融解症や多臓器不全を生じて、しばしば死に至る。生命を長期にわたって脅かす。
③ 長期にわたって生活の質を低下させる	○	典型例では、発症後数年で全身性ジストニアのため、歩行困難から歩行不能となり、日常生活全介助が必要となる。軽症例でも局所性ジストニアのために書字や歩行等、日常生活は制約を受ける。長期にわたって生活の質を低下させる。
④ 長期にわたって高額な医療の負担が続く	○	生涯にわたりジストニアに対する治療、肺炎などの合併症に対する治療が必要である。また四肢・体幹の変形に対して整形外科的治療や特別な装具を必要とする。さらに、脳深部刺激療法が必要な場合もある。長期にわたって高額な医療の負担がある。

### 3. 対象となる疾病の状態の程度

運動障害、知的障害、意識障害、自閉傾向、行動障害(自傷行為又は多動)、けいれん発作、皮膚所見(疾病に特徴的で、治療を要するものをいう。)、呼吸異常、体温調節異常、温痛覚低下、骨折又は脱臼のうち一つ以上の症状が続く場合
--

候補疾病名	ハッチンソン・ギルフォード症候群（大分類名：早老症） （旧疾病名：プロジェリア症候群）
-------	--

## 1. 疾病について

疾患群	神経・筋疾患群
疾病概要	早老症（または早期老化症）は全身の諸臓器に老化性変化が早発し、促進されたように見える疾患の総称である。その代表例としてウェルナー症候群と本症候群がある。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児神経学会（文責）、日本小児科学会（監修）

## 2. 疾病の特徴

① 慢性に経過する	○	低身長、低体重、小頭を呈し、視力障害、聴力障害、皮膚症状、中枢神経および末梢神経障害が進行性に生じる。重度の精神運動発達遅滞を合併し、臥床状態となり腎不全が高度になる。これらの進行により、重度の身体障害を来し、早期に死亡することが多い。慢性かつ進行性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	神経症状の進行による嚥下障害から、誤嚥性肺炎を生じる。また、合併する腎障害から腎不全となり生命を脅かす。本疾患そのものの生命予後も極めて悪い。生命を長期にわたって脅かす。
③ 長期にわたって生活の質を低下させる	○	視力障害、聴力障害、中枢神経および末梢神経障害の進行により重度の発達獲得の遅れを合併し、進行すると日常生活全介助が必要となる。知的障害を伴う場合は、学習支援が必要となる。また、腎不全が高度になることで、日常生活は制約を受ける。長期にわたって生活の質を低下させる。
④ 長期にわたって高額な医療の負担がある	○	視力障害、聴力障害、歩行障害に対する治療、リハビリテーションのほか、腎不全になると人工透析を含めた治療が必要となる。長期にわたって高額な医療の負担がある。

## 3. 対象となる疾病の状態の程度

治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
--------------------------------

## 参考

<b>疾病名</b>	<b>ウェルナー症候群</b> （大分類名：早老症）
------------	----------------------------

### 1. 疾病について

<b>疾患群</b>	神経・筋疾患群
<b>疾病概要</b>	1904年にドイツの医師オットー・ウエルナーにより初めて報告された常染色体劣性の遺伝性疾患。思春期以降に、白髪、白内障などさまざまな老化兆候が出現することから、代表的な「早老症候群」の一つに数えられている。
<b>診断のガイドライン等</b>	「診断の手引き」日本小児神経学会(文責)、日本小児科学会(監修)

### 2. 疾病の特徴

① 慢性に経過する	○	低身長、低体重、小頭を呈し、視力障害、聴力障害、皮膚症状、中枢神経および末梢神経障害が進行性に生じる。重度の精神運動発達遅滞を合併し、臥床状態となり腎不全が高度になる。これらの進行により、重度の身体障害を来し、早期に死亡することが多い。慢性かつ進行性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	神経症状の進行による嚥下障害から、誤嚥性肺炎を生じる。また、合併する腎障害から腎不全となり生命を脅かす。本疾患そのものの生命予後も極めて悪い。生命を長期にわたって脅かす。
③ 長期にわたって生活の質を低下させる	○	視力障害、聴力障害、中枢神経および末梢神経障害の進行により重度の発達獲得の遅れを合併し、進行すると日常生活全介助が必要となる。知的障害を伴う場合は、学習支援が必要となる。また、腎不全が高度になることで、日常生活は制約を受ける。長期にわたって生活の質を低下させる。
④ 長期にわたって高額な医療の負担がある	○	視力障害、聴力障害、歩行障害に対する治療、リハビリテーションのほか、腎不全になると人工透析を含めた治療が必要となる。長期にわたって高額な医療の負担がある。

### 3. 対象となる疾病の状態の程度

治療で補充療法、機能抑制療法その他の薬物療法を行っている場合
--------------------------------

候補疾病名	ロイス・ディーツ症候群（大分類名：染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群）
-------	-------------------------------------

## 1. 疾病について

疾患群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群
疾病概要	マルファン症候群に類似する大動脈、骨格病変を主所見とするが、口蓋裂・二分口蓋垂・眼間解離などの特徴的な顔貌、全身動脈の蛇行、頭蓋骨早期癒合、先天性心疾患、精神発達遅滞などをしばしば伴う疾患でTGFβ受容体(1型あるいは2型)遺伝子(TGFBR1, TGFBR2)の変異(機能障害)を認める。症状は非常に多彩で、以前には水晶体亜脱臼を伴わないマルファン症候群(2型)と呼ばれたものも含み、しばしばマルファン症候群との鑑別が必要となる。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児遺伝学会(文責)、日本小児科学会(監修)

## 2. 疾病の特徴

① 慢性に経過する	○	全身の結合組織の症状を呈し、成人までに側湾、漏斗胸、大動脈瘤、僧帽弁逆流、高度近遠視、水晶体亜脱臼などを発症する。生涯にわたり慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	合併する大動脈解離は即座に致命的なリスクとなる。生命を長期にわたって脅かす。
③ 長期にわたって生活の質を低下させる	○	多臓器にわたる合併症の状態により、日常生活は制約を受ける場合がある。骨格系病変視力低下が生じ、日常生活に介助が必要となる場合がある。長期にわたって生活の質を低下させる。
④ 長期にわたって高額な医療の負担がある	○	心血管系症状に対しては定期的な検査が必須であり、生涯にわたって継続的な医学的管理が必要である。また、繰り返し手術が必要となる場合も多い。長期にわたって高額な医療の負担がある。

## 3. 対象となる疾病の状態の程度

基準(イ)を満たす場合又は大動脈瘤破裂の場合若しくは破裂が予想される場合
--------------------------------------



## 参考

「第16回小児慢性特定疾病患者への支援の在り方に関する専門委員会」資料より

<b>候補疾病名</b>	<b>マルファン(Marfan)症候群</b> （大分類名:染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群）
--------------	--

### 1. 疾病について

疾患群	染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群
疾病概要	大動脈、骨格、眼、肺、皮膚、硬膜などの全身の結合組織が脆弱になる遺伝性疾患。結合組織が脆弱になることにより、大動脈瘤や大動脈解離、高身長、側弯等の骨格変異、水晶体亜脱臼、自然気胸などを呈する。
診断のガイドライン等	「診断の手引き」日本小児遺伝学会(文責)、日本小児科学会(監修)

### 2. 疾病の特徴

① 慢性に経過する	○	全身の結合組織の症状を呈し、成人までに側弯、漏斗胸、大動脈瘤、僧帽弁逆流、高度近乱視、水晶体亜脱臼などを発症する。生涯にわたり慢性の経過を示す。
② 生命を長期にわたって脅かす	○	合併する大動脈解離は即座に致命的なリスクとなる。生命を長期にわたって脅かす。
③ 長期にわたって生活の質を低下させる	○	多臓器にわたる合併症の状態により、日常生活は制約を受ける場合がある。骨格系病変視力低下が生じ、日常生活に介助が必要となる場合がある。長期にわたって生活の質を低下させる。
④ 長期にわたって高額な医療の負担が続く	○	心血管系症状に対しては定期的な検査が必須であり、生涯にわたって継続的な医学的管理が必要である。また、繰り返し手術が必要となる場合も多い。長期にわたって高額な医療の負担がある。

### 3. 対象となる疾病の状態の程度

基準(イ)を満たす場合又は大動脈瘤破裂の場合若しくは破裂が予想される場合
--------------------------------------

**【参考】**

**「染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群」に該当する疾病の「疾病の状態の程度」欄の記載について**

本文中「基準（ア）」、「基準（イ）」、「基準（ウ）」、「基準（エ）」とは、「児童福祉法第6条の2第1項の規定に基づき厚生労働大臣が定める小児慢性特定疾病及び同条第2項の規定に基づき当該小児慢性特定疾病ごとに厚生労働大臣が定める疾病の状態の程度」（平成26年厚生労働告示第475号）の「第十三表 染色体又は遺伝子に変化を伴う症候群」の備考の各基準をいう。

基準（ア）	症状として、けいれん発作、意識障害、体温調節異常、骨折又は脱臼のうち一つ以上続く場合であること。
基準（イ）	治療で強心薬、利尿薬、抗不整脈薬、抗血小板薬、抗凝固薬、末梢血管拡張薬又はβ遮断薬のうち一つ以上が投与されている場合であること。
基準（ウ）	治療で呼吸管理（人工呼吸器、気管切開術後、経鼻エアウェイ等の処置を必要とするものをいう。）、酸素療法又は胃管、胃瘻、中心静脈栄養等による栄養のうち一つ以上を行う場合であること。
基準（エ）	腫瘍を合併し、組織と部位が明確に診断されている場合であること。ただし、治療から5年を経過した場合は対象としないが、再発などが認められた場合は、再度対象とする。